

2022

MEMORIA ANUAL



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS (Creer)



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



C/ Bernardino Obregón, 24 09001 Burgos | www.creenfermedadesraras.es

Índice

Carta del Director

Programa Encuentros

Programa Servicio de Atención Multidisciplinar en Enfermedades Raras (Samer)

Programa Integral para la Promoción de la Autonomía Personal en Enfermedades Raras (Pipap)

Actividades de Formación

Formación Especializada

Programa Autocuidados y Calidad de Vida

Prácticum-Universidad

Participación Externa en Jornadas, Congresos y Cursos

Visitas Formativas

Formación Interna

Servicio de Información y Asesoramiento (SIA)

Sensibilización y Difusión

Newsletter

Página web y Redes Sociales

Actividades de Sensibilización en Centros Escolares

Publicaciones

Entrevistas en medios

Acciones de Apoyo y Promoción de la Investigación

Determinantes del Retraso Diagnóstico en las personas afectadas por Enfermedades Raras en España: Repercusión Social y Familiar

Proyecto Necesidades socio educativas de los menores con Enfermedades Raras

Proyecto Aprendizaje Servicio “Contigo Soy Capaz”

Proyecto Vida ParalELA

Datos de contacto

Carta del director

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), ubicado en Burgos, es un centro de servicios sociales creado por el Instituto de Mayores y Servicios Sociales, Imserso, que pertenece al Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030.

Los objetivos del Imserso, identificados en las líneas estratégicas, se basan en la promoción de la autonomía personal, integración en el entorno y accesibilidad.

Trabaja en una red de centros que desarrollan esos objetivos. Realiza actividades con determinados colectivos no excluyentes entre sí, como el de las personas con enfermedades raras, trastorno mental, con discapacidad o daño cerebral, y sus familias.

El Creer tiene como objetivo potenciar la investigación e innovación para generar conocimiento, que favorezca la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad poco frecuente y sus familias y cuidadores.

Ofrece atención especializada y para ello, desarrolla programas de intervención donde trabaja la promoción de la autonomía personal, la integración en el entorno y la accesibilidad universal.

También tiene un programa de formación especializada en enfermedades poco frecuentes dirigido a profesionales y a la sociedad en general. Su objetivo es promover e impulsar acciones de formación y cualificación.

Durante el año 2022 ha continuado el programa formativo que diseñan e imparten las profesionales del Creer, para familiares y cuidadores a través de la Plataforma de Teleformación del Imserso.

Durante estos trece años, el Creer ha sido centro de referencia en:

- la implantación de programas de atención y apoyo para la promoción de la autonomía personal con personas diagnosticadas de una enfermedad poco frecuente y sus familias y cuidadores y
- en promover la coordinación, investigación e innovación social, la formación especializada dirigida a profesionales y en la divulgación y sensibilización en esta materia.

Han pasado por el Creer más de 133 asociaciones de enfermedades raras de todo el ámbito nacional, que han participado en los diferentes programas del Centro, y se han realizado 387 Encuentros, representando a más de 600 enfermedades poco frecuentes.

#Seguimos CREyendo en las Personas.



Programa Encuentros

El Programa de Encuentros del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imserso, está dirigido a asociaciones y/o grupos de personas con la misma enfermedad rara o afines y sus familiares, profesionales e investigadores.

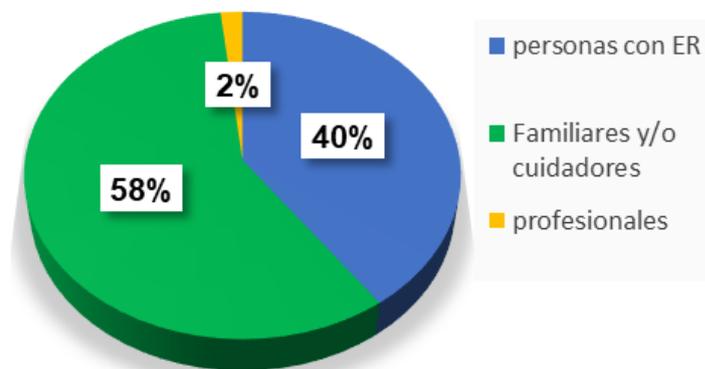
En este programa se realizan acciones de información, asesoramiento y apoyo, así como actividades de intercambio de experiencias y ayuda mutua.

En 2022 estaba previsto realizar 36 Encuentros organizados en colaboración con Asociaciones. Como consecuencia de la pandemia se iniciaron los Encuentros en marzo y se realizaron 18. Durante el primer semestre se organizaron con reducción de aforo.

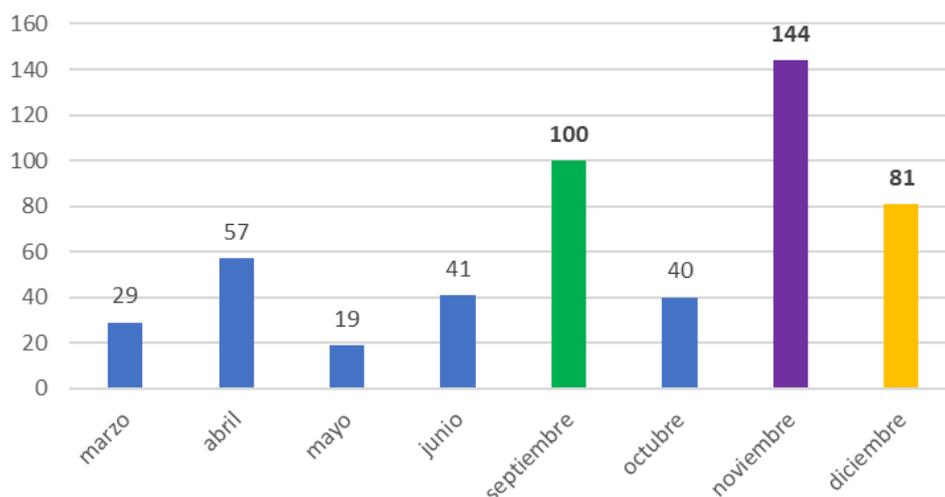
Estas actividades han permitido a personas con ER, familiares y profesionales, reducir el aislamiento, obtener más información mediante el intercambio de experiencias y la actualización de conocimientos sobre la enfermedad, los cuidados que implican y avances en investigación.

Han participado 511 personas. El 58% de los participantes ha sido familiares, un 40% personas con ER y un 2% profesionales.

Perfil de participantes



Participantes por meses



Programa Encuentros



Encuentro de familias de la Asociación Síndrome de Turner “Alejandra Salamanca”



17 al 22 de marzo



I Encuentro de Jóvenes con Piel de Mariposa



1 al 3 de abril



Primer Encuentro de familias de la Asociación del Síndrome Asociado del SATB2



28 de abril al 1 de mayo



VI Encuentro de familias de la Asociación “Yo Nemaánica”



13 al 15 de mayo

Programa Encuentros



Encuentro de familias de la Asociación Española del Síndrome de Sjögren

Del 9 al 12 de junio



Encuentro Nacional de familias de la Asociación de Padres de personas con discapacidad intelectual de los Centros de Fundación Gil Gayarre

17 al 19 de junio



Jornadas de convivencia de la Asociación de Esclerosis Lateral Amiotrófica de Castilla y León

23 al 26 de junio



XII Edición de las Jornadas Nacionales de ELA

12 al 18 de septiembre



Programa Encuentros



Encuentro Estatal de Familias afectadas por el Síndrome de Noonan

23 al 25 de septiembre



I Jornadas Iberoamericanas de los Trastornos Hereditarios del Tejido Conectivo

26 al 30 de septiembre



XXIV Congreso Nacional de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher

21 al 28 de octubre



Encuentro de familias de la Asociación Española del Síndrome de Beckwith-Wiedemann

3 al 6 de noviembre



Programa Encuentros



Encuentro de familias de la Asociación Síndrome STXBP1

10 al 13 de noviembre



VI Encuentro de familias de la Asociación de Afectados por el Síndrome de deficiencia CDKL5

17 al 20 de noviembre



III Congreso Nacional de Displasia Fibrosa y Síndrome de McCune-Albright

25 al 27 de noviembre



Escuela de salud en Osteogénesis Imperfecta

2 al 4 de diciembre



Programa Encuentros



Encuentro Nacional de la Plataforma Síndrome Tóxico "Seguimos Viviendo"

8 al 11 de diciembre



Encuentro de personas con Ataxia

12 al 18 de diciembre



Programa Servicio de Atención Multidisciplinar en Enfermedades Raras (Samer)

El Programa SAMER del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero, es un servicio de atención multidisciplinar dirigido a personas con enfermedades raras y a sus familias.

Tiene como objetivo prestar atención e intervención, adecuadas a las necesidades de la persona y a la situación sociofamiliar, con carácter psicosocial y educativo.

Datos año 2022

Solicitudes: 118

97 para atención ambulatoria

21 para atención residencial

Número de participantes: 149

Personas con Enfermedades Raras:

- 94 atención ambulatoria
- 19 atención residencial

Familiares:

- 19 atención ambulatoria
- 17 atención residencial



Grupos Samer

Taller de educación “Atención y Estimulación Cognitiva”, dirigido a menores. Este taller, coordinado por el Departamento de Educación del Creer, se desarrolla con el objetivo de proporcionar un espacio de relación y socialización y mejorar el nivel de atención y concentración.

Se han realizado 17 talleres en los que han participado 7 menores con diferentes enfermedades raras.



Programa Servicio de Atención Multidisciplinar en Enfermedades Raras (Samer)

Grupos Samer

Taller de educación “Comunicación y relación”, dirigido a adultos con enfermedades raras. Este taller se desarrolla con el objetivo de desarrollar habilidades relacionales de comunicación, disminuir el aislamiento social asociado a las enfermedades raras y promover la creación de redes sociales de apoyo y ayuda mutua.

Se han realizado 10 talleres en los que han participado 5 adultos con diferentes enfermedades raras, coordinados por las profesionales del Departamento de Educación del Creer, Yolanda Ahedo Infante, pedagoga y Montserrat Cabrejas del Campo, maestra.



Programa Integral para la Promoción de la Autonomía Personal en Enfermedades Raras (Pipap)

Es un servicio de estancias temporales, de cinco días de duración, de lunes a viernes, en régimen residencial, dirigido a personas con enfermedades raras, sus familiares y cuidadores.

Tiene como objetivos principales:

- Promover la vida independiente y la autonomía personal de las personas con enfermedades raras.
- Fomentar la autoestima y capacidad de comunicación.
- Orientar en la libertad para realizar acciones y tomar decisiones.
- Proporcionar a los familiares y cuidadores las principales herramientas para evitar la sobrecarga y aumentar la calidad del cuidado.

Se han realizado 3 ediciones en las que han participado 8 personas con enfermedades raras y 13 familiares y/o acompañantes. En cada edición se han desarrollado 12 talleres coordinados por las profesionales del Creer. Talleres de terapia ocupacional, enfermería, fisioterapia, psicología, talleres de estimulación sensorial, nutrición, musicoterapia... entre otros.

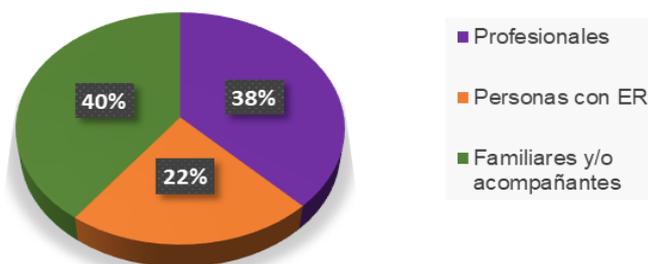


Actividades de Formación

La formación en el Creer se presenta como un instrumento de gestión del conocimiento y de cooperación técnica y tiene como fin satisfacer las necesidades de formación permanente de profesionales de instituciones públicas y privadas, asociaciones, personas con enfermedades raras y familiares y/o cuidadores.

El 40% de los participantes en las actividades de formación del Creer han sido familiares, el 38% profesionales y un 22% personas con Enfermedades Raras.

Participantes actividades formativas 2022



FORMACIÓN ESPECIALIZADA

La Formación Especializada son acciones formativas organizadas por el Creer, del Imsero, o que participa en su organización, dirigidas a profesionales cuyo trabajo se relaciona con los contenidos y colectivos que conforman el ámbito del trabajo del Creer. Pueden desarrollarse, en forma de simposio, mesa redonda, jornadas, conferencias etc. Se pueden realizar en colaboración con otras entidades.

XI Jornada Nacional Día Mundial de las Enfermedades Raras

Martes, 28 de febrero de 2023



X Jornada Nacional del Día Mundial de las Enfermedades Raras

26 de febrero

Vídeos de la jornada.



Curso “Las Enfermedades Raras en el centro educativo”

Del 26 de enero al 3 de marzo

Actividades de Formación



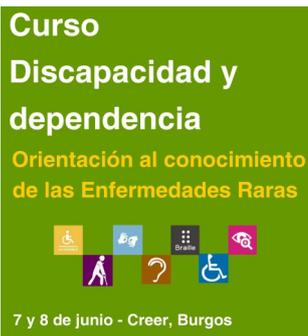
I Jornada “Igualdad de género y Enfermedades Raras”

JORNADA

8 de marzo

**IGUALDAD DE GÉNERO
Y
ENFERMEDADES RARAS**

Vídeos de la jornada



Curso Discapacidad y Dependencia. Orientación al conocimiento las Enfermedades Raras (5ª ed.)

7 y 8 junio

Vídeos del curso

**IV Jornada de Inclusión Educativa y
Enfermedades Raras: Repensar la Escuela.
Humanización y Personalización**

IV Jornada de Inclusión Educativa y enfermedades raras:
Repensar la Escuela. Humanización y personalización

19 de octubre

Vídeos de la jornada



19 de octubre de 2022
Creer — Burgos



I Curso online “Cómo atender, educar y prestar apoyos a la sexualidad a lo largo de la vida en Enfermedades Raras”

17 a 21 octubre



V Jornadas de Promoción para la Autonomía Personal en Enfermedades Raras «Contexto actual en el conocimiento de las Ataxias»

15 y 16 de noviembre

Vídeos de las jornadas

Actividades de Formación

PROGRAMA AUTOCUIDADOS Y CALIDAD DE VIDA

En el año 2022 se ha celebrado la edición número 21 de los Cursos de Autocuidados y Calidad de Vida organizada por el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), dirigidos a familiares y cuidadores no profesionales de personas con enfermedades poco frecuentes.

Esta formación en autocuidados se articula en sucesivos cursos en la Plataforma de Teleformación del Imsero, y están orientados a facilitar el día a día de todas las personas cuidadoras. Se enfocan en ámbitos diversos de su vida y de su tarea de cuidado, con la meta puesta en capacitar y empoderar en el propio autocuidado.

«Sensaciones y Bienestar Emocional»

«Apoyo Emocional y Proceso de Adaptación»

«El Sentido del Humor para el Autocuidado»

«Higiene Postural»

«Cómo conseguir una adecuada Higiene Vocal»

«Gestión de estrés»

«Transferencias y productos de apoyo»

En el total de los cursos se han inscrito 790 y se ha matriculado a 502 personas.

| Inscritos | Matriculas | Participantes | Terminado |
|------------------|-------------------|----------------------|------------------|
| 790 | 502 | 344 | 258 |

Los alumnos y alumnas han valorado muy bien todos los cursos, han destacado tanto la labor del profesor como los contenidos prácticos y aplicables a la vida diaria. Permite mejorar la tarea de cuidar y sentirse más satisfecho con la misma. Proponen realizar actividades de intercambio a través de videollamada y que se sigan realizando más ediciones

Actividades de Formación

PRÁCTICUM-UNIVERSIDAD

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imserso, acoge a alumnos en prácticas de Universidades españolas de diversas especialidades.

El Creer tiene convenio de prácticas con la Universidad de Burgos, la Universidad de Salamanca, la Universidad de Valladolid, la Universidad de Castilla-La Mancha, la Universidad de Cantabria y la Universidad de Educación a Distancia (UNED).

Durante el año 2022 han participado 11 estudiantes que han sumado 2065 horas de formación práctica:

- Universidad de Burgos: 3 de terapia ocupacional y 4 de pedagogía.
- UNED: 1 de trabajo social 1 y 1 de psicología.
- Universidad de Salamanca: 1 de psicología.
- Universidad Castilla-La Mancha: 1 de terapia ocupacional.



Actividades de Formación

PARTICIPACIÓN EXTERNA EN JORNADAS, CONGRESOS Y CURSOS

Los profesionales del Creer han estado como ponentes en 16 actividades formativas de jornadas, congresos, cursos y otras convocatorias organizadas por entidades públicas y privadas en diferentes localidades nacionales. De estas actividades, 5 se han realizado en formato online.



Jornada “Singulares Unidos por las Enfermedades Raras o poco frecuentes”, con la participación el 8 de junio de 2022, de Yolanda Barrios García, trabajadora social del Creer.



Máster Educación y Sociedades Inclusivas de la Universidad de Burgos, con la participación el 23 de noviembre de 2022, de Ana Santamaría Herrera y Yolanda Ahedo Infante, maestra y pedagoga del Creer respectivamente.

Actividades de Formación

VISITAS FORMATIVAS

A través de las visitas formativas al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero, colectivos de instituciones y entidades públicas o privadas conocen las necesidades de las personas con enfermedades raras, los requisitos para una atención integral y los diferentes servicios y programas desarrollados por el centro.

En el año 2022 se han realizado 7 visitas formativas, con la participación de un total de 107 alumnos.



Estudiantes de 3º del Grado de Enfermería de la Universidad de Burgos.

Alumnos del Ciclo Formativo de Grado Medio de FP de Cuidados Auxiliares de Enfermería del Colegio Circulo de Burgos.



Alumnos del Ciclo Formativo de Grado Medio “Atención a Personas en situación de Dependencia” del Colegio La Milagrosa y Santa Florentina de Valladolid.

Profesionales de la Asociación de parálisis cerebral y patologías afines (Aspace) de Soria.

Actividades de Formación

FORMACIÓN INTERNA

Formación interna descentralizada:

- Eficacia en búsquedas bibliográficas (presencial). 17 participantes.
- Curso Gestión Medioambiental y la Huella de Carbono en el Centro (online). 5 participantes.
- Dinámicas y Presentaciones (online). 12 participantes.

Formación interna centralizada (Imsero): 11 cursos online, 21 participantes.

Formación externa: han participado 5 profesionales en 6 cursos organizados por entidades externas privadas y públicas.

Curso renovación DESA. 10 participantes.

Charla formativa: Introducción al manejo de la Web of Science. 12 participantes.

Charla formativa: Formación Básica de Accesibilidad Universal. Accesibilidad cognitiva. 24 participantes.

Se han realizado un total de 1180 horas de formación.

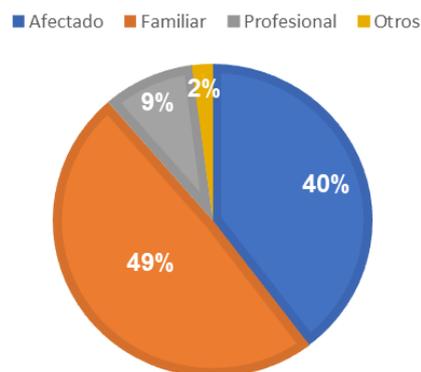


Servicio de Información y Asesoramiento (SIA)

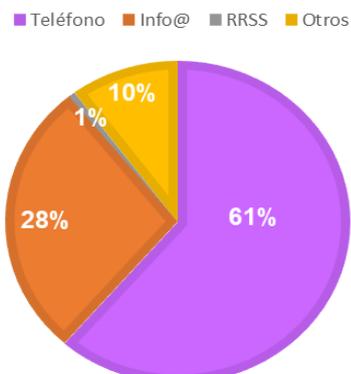
El Servicio de Información y Asesoramiento (SIA) ofrece información actualizada y asesoramiento sobre recursos existentes en Enfermedades Raras, apoyo y atención de calidad por profesionales especializados y promueve la creación de Asociaciones y redes de intercambio y ayuda mutua. Además, colabora en la promoción del Registro Nacional de Enfermedades Raras coordinado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Está dirigido a personas con enfermedades raras, familiares, profesionales, entidades públicas y privadas y población general.

Se puede acceder al SIA por teléfono, correo electrónico, presencial y a través de las redes sociales, Twitter, Facebook y el blog profesional.

El 40% de las consultas recibidas en el 2022 han sido realizadas por personas con enfermedades raras, y un 49% por familiares. El resto de consultas las han realizado profesionales y otros. El número total de consultas ha sido de 316.



El 61% de las demandas de información han sido por vía telefónica. Un 28% a través del correo electrónico info@creenfermedadesraras.es.



Sensibilización y Difusión

El Programa de Sensibilización y Difusión, desarrolla actividades que permiten sensibilizar, dar visibilidad, acercar la realidad de las consecuencias de vivir con enfermedades poco frecuentes, favorecer y ampliar el conocimiento a la población en general para mejorar la atención a las necesidades que tiene el colectivo y favorecer la inclusión de las personas con Enfermedades Raras y sus familias.

NEWSLETTER

La Newsletter está configurada para ofrecer información actualizada sobre enfermedades raras y sobre la actividad que se desarrolla en el Creer.

Durante el año 2022 se han publicado 4 números que han llegado a más de 4.000 destinatarios (personas con enfermedades raras, familias, asociaciones, profesionales, entidades públicas y privadas y población en general).



Todos los números de la Newsletter están disponibles para su consulta y/o descarga en la página web del Creer.

Sensibilización y Difusión

PÁGINA WEB www.creenfermedadesraras.es

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) dispone, como principal difusor para compartir conocimiento y la actividad del mismo, de distintas plataformas digitales, como la web y el blog corporativos y perfiles en distintas redes sociales.

Noticias de actualidad publicadas: 87

Sesiones: 28.313

Usuarios: 19.293

Páginas vistas: 82.634

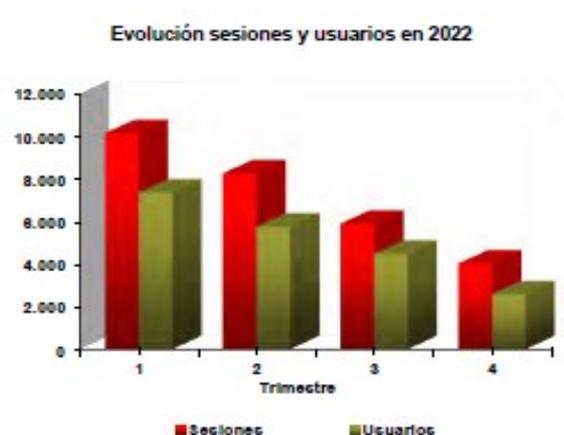
Páginas/sesión: 2,92

Duración media sesión: 0:02:14

% de rebote: 62,05

% nuevas sesiones: 66,70

Sección más visitada: Día Enf. Raras



Sensibilización y Difusión

REDES SOCIALES

Las redes sociales se configuran como el medio de difusión más usado para dar visibilidad a las Enfermedades Raras y al Creer, que tiene creado su perfil en Facebook, Twitter, YouTube además de un Blog.

En el año 2022 hemos alcanzado los 6.558 seguidores en Facebook, más de 8.617 seguidores en Twitter y el canal de YouTube con 1.635 suscriptores, y más de 420.000 visualizaciones.

Publicaciones

Facebook



939

Twitter



783

YouTube

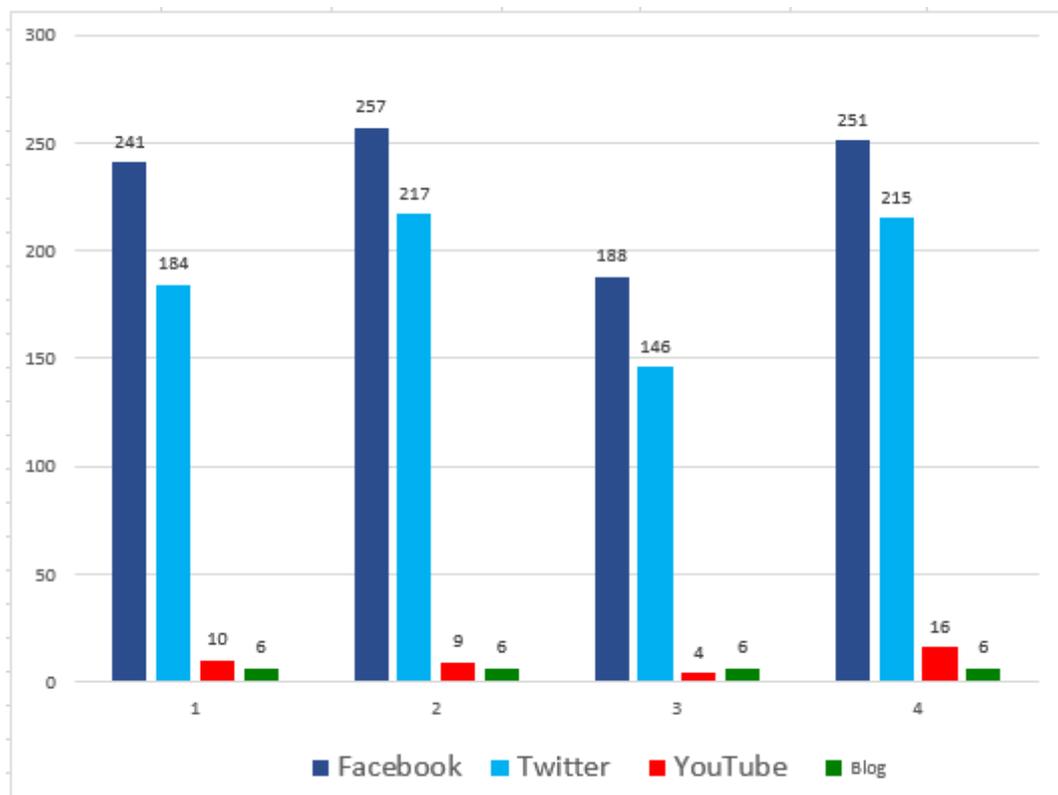


39

Blog Creer



24



Sensibilización y Difusión

ACTIVIDADES DE SENSIBILIZACIÓN EN CENTROS ESCOLARES

El Programa de Sensibilización y Difusión en Centros Escolares tiene como objetivo acercar y dar a conocer las Enfermedades Raras y las necesidades que presenta este colectivo, así como los servicios y programas del Creer.

En el programa participan la Pedagoga y las Maestras del Creer. En el año 2022 se han realizado 3 sesiones: una por el día mundial, en formato online y dos sesiones presenciales con 107 participantes.



Alumnos de 3º y 4º de Educación Primaria del Colegio Virgen de la Rosa.

Sensibilización y Difusión

PUBLICACIONES



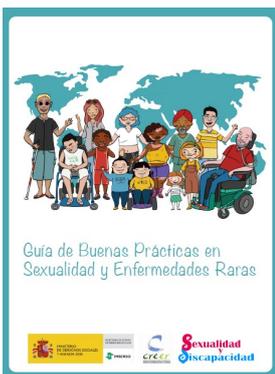
Proceso diagnóstico en Enfermedades Raras: Determinantes Asociados al Retraso Diagnóstico. El artículo está disponible online para su consulta y/o descarga (inglés).



Fisioterapia para pacientes con Sjögren. El artículo está disponible online para su consulta y/o descarga.



Enfermedades Raras en la Escuela. Educar en Red: Recursos para la Inclusión. La guía está disponible online para su consulta y/o descarga.



Guía de Buenas Prácticas en Sexualidad y Enfermedades Raras. La guía está disponible online para su consulta y/o descarga.

Sensibilización y Difusión

ENTREVISTAS EN MEDIOS

28/02/2022

Cuadernos de Pedagogía

“La historia de Marta: la vida en la escuela con una enfermedad rara”. Reportaje de Cuadernos de Pedagogía en el que participan Yolanda Ahedo Infante, Montserrat Cabrejas del Campo y Ana Santamaría Herrera, pedagoga y maestras del Creer.

15/06/2022



“La importancia de la investigación social centrada en la persona con una enfermedad poco frecuente”. Entrevista en la Revista NewsRARE a Aitor Aparicio García, director del Creer.

05/08/2022



Aitor Aparicio García, director del Creer, presenta en el Canal 54 TV Burgos el Programa Pipap del Centro.

Acciones de Apoyo y Promoción de la Investigación

Dentro del contexto del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD) y de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imserso, desarrolla acciones de apoyo y promoción de la investigación, estableciendo alianzas y convenios con universidades, administraciones, entidades públicas y privadas y asociaciones.

Proyecto «Determinantes del Retraso Diagnóstico en las personas afectadas por Enfermedades Raras en España: Impacto Social y Familiar»

Este proyecto, iniciado en el 2019, está liderado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y cuenta con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) y el Creer.

Tiene como objetivo conocer las causas y las características del retraso diagnóstico en las personas afectadas por enfermedades raras en España, su variabilidad geográfica y su repercusión social y familiar, las consecuencias e impacto que éste tiene en las personas a nivel sanitario, educativo, laboral y psicológico, y contribuir a reducir el retraso diagnóstico y el impacto consecuente.

En el año 2022 se ha publicado el primer artículo con los resultados de la investigación en la revista International Journal of Environmental Research and Public Health: *“Diagnostic Process in Rare Diseases: Determinants Associated with Diagnostic Delay”*.

En este año, se ha continuado con el trabajo de análisis de los datos de impacto psicológico del retraso diagnóstico, qué condicionantes sociales influyen en el mismo y qué consecuencias personales tiene en aquellas personas diagnosticadas de una enfermedad rara.

International Journal of Environmental Research and Public Health MDPI

Article
Diagnostic Process in Rare Diseases: Determinants Associated with Diagnostic Delay

Juan Benito-Lorenzo ^{1,2,3}, Greta Arias-Merino ^{1,3}, Mario Gómez-Martínez ¹, Alba Ancochea-Díaz ¹, Aitor Aparicio-García ⁴, Manuel Posada de la Paz ^{1,5,6} and Verónica Alonso-Fernández ^{1,5,6,7*}

1 Instituto de Rare Diseases Research (IIER), Instituto de Salud Carlos III, 28002 Madrid, Spain; juanbenito@iier.csic.es (J.B.-L.); gretariasm@iier.csic.es (G.A.-M.); mario.gomez@iier.csic.es (M.G.-M.); albaancochea@iier.csic.es (A.A.-D.); aitoraparicio@iier.csic.es (A.A.-G.); manuelposada@iier.csic.es (M.P.); veronica.alonso@iier.csic.es (V.A.-F.)

2 Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED), 28075 Madrid, Spain

3 Spanish Department of Law, Diseases (DDEG), 28009 Madrid, Spain; gretariasm@iier.csic.es (G.A.-M.); mario.gomez@iier.csic.es (M.G.-M.); albaancochea@iier.csic.es (A.A.-D.); aitoraparicio@iier.csic.es (A.A.-G.); manuelposada@iier.csic.es (M.P.); veronica.alonso@iier.csic.es (V.A.-F.)

4 The Juan Robinson Center for Assistance to People Living with Rare Diseases and Their Families (CERER), Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, Departamento del IMSSERSI, 03003 Burjassot, Spain; aparicio@iier.csic.es

5 Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Raras (CIBERER), 28002 Madrid, Spain

6 Correspondence: veronica@iier.csic.es; Tel.: +34 91 852 3389

7 These authors contributed equally to this work.

Abstract: Many people living with rare disease (RD) report a difficult diagnostic process from the symptom onset until they obtain the definitive diagnosis. The aim of this study was to analyze the diagnostic process in RDs, and explore the determinants related with long waiting times for more than one year in this process (defined as “diagnostic delay”). We conducted a case-control study, using a purpose-designed form from the Spanish Rare Diseases Patient Registry for data collection purposes. A descriptive analysis was performed and multivariate logistic regression models were fitted. Based on data on 1120 patients living with RDs, we identified a series of determinants associated with experiencing diagnostic delay. These included: having to travel to see a specialist other than that usually consulted in the patient’s home province (OR 2.1; 95%CI 1.6–2.9), a waiting more than 10 specialists (OR 1.6; 95%CI 1.2–2.0), being diagnosed in a region other than that of the patient’s residence at the date of symptom onset (OR 2.3; 95%CI 1.5–3.6), walking from a RD of the non-use system (OR 1.4; 95%CI 1.1–1.8). In terms of time taken to see a specialist, waiting more than 6 months to be referred from the first medical visit was the period of time which most contributed to diagnostic delay (PAR 30.2%). In conclusion, this is the first paper to use a collaborative study based on a nationwide registry to address the diagnostic process of patients living with RDs. While the evidence shows that the diagnostic process experienced by these persons is complex, more studies are needed to determine the implications that this has for their lives and those of their families at a social, educational, occupational, psychological, and financial level.

Keywords: rare diseases; diagnostic pathway; diagnostic delay; time to diagnosis; diagnostic process; Spain; public health

1. Introduction
Rare diseases (RDs) are those whose prevalence is below 5 cases per 10,000 inhabitants in the European Community and Orphanet has described more than 6000. Diagnostic delay in RDs is a problem which has an impact on the lives, not only of the affected persons and their families, but also of society as a whole. From the time of symptom onset until a definitive diagnosis is received, the RD diagnostic process may involve visits to different specialists, numerous tests (sometimes unnecessary), travel to health centres other than the patient’s usual clinic, moving house, inappropriate treatments, hospitalizations, or the performance of surgical interventions, among other problems [1]. Furthermore,

Acciones de Apoyo y Promoción de la Investigación

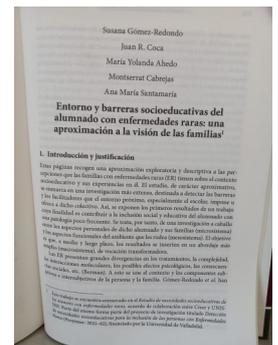
Proyecto «Necesidades socioeducativas de los menores con Enfermedades Raras»

Este proyecto del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imserso, nace a partir de la información recogida por el Departamento de Educación del Creer a los usuarios atendidos con el fin de promover un mayor conocimiento de la realidad socioeducativa de los alumnos con enfermedades raras.

Tiene como objetivos específicos analizar las necesidades socioeducativas de las personas con enfermedades raras y sus familias, conocer los recursos y servicios de los que hace uso, los apoyos personales y productos de apoyo que necesitan e identificar los aspectos que facilitan la inclusión social y las barreras que la impiden.

Para el tratamiento de datos y la elaboración de los documentos finales se cuenta con la colaboración de la Unidad de Investigación Social en Salud y Enfermedades Raras (Unisser) de la Facultad de Educación de Soria (Universidad de Valladolid) con la que se ha firmado un acuerdo de colaboración.

Durante el 2021 se recogieron cuestionarios y se ha empezado el tratamiento de datos. En total 84 entrevistas recogidas. Con los datos obtenidos se ha publicado el artículo *“Entorno y barreras socioeducativas del alumnado con enfermedades raras: una aproximación a la visión de las familias”*, como parte del libro *Visiones de la Enfermedad. Estudios Interdisciplinares* de la Editorial Peter Lang.



Proyecto de Aprendizaje Servicio «Contigo Soy Capaz»

Proyecto de la Universidad de Burgos (UBU), coordinado por profesores de la Facultad de Ciencias de la Salud (Terapia Ocupacional). Tiene como objetivo dotar a las personas con diversidad funcional de una mayor independencia en sus actividades diarias, mediante el trabajo en equipo de alumnos de Terapia Ocupacional y de Ingeniería de Organización Industrial.

Las terapeutas ocupacionales del Creer coordinan al grupo de alumnos asignado.

En el año 2022 han participado dos usuarios del Creer que se han beneficiado de productos de apoyo para su día a día.



Acciones de Apoyo y Promoción de la Investigación

Proyecto «Vida paraELA»

Este proyecto del Creer nace en el año 2021 con el objetivo de dar visibilidad a la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), a partir del testimonio de Luis Alfonso Martínez Moya usuario del Centro con esta patología, y así ayudar a las personas con la misma enfermedad y sus familias.

Este proyecto queda reflejado en un documental en el que muestra su rutina diaria, ejercicios de logopedia, terapia ocupacional y fisioterapia, así como las herramientas psicológicas que le han servido para afrontar la enfermedad y la importancia de realizar un testamento vital.

El documental se presentó, junto con la familia de Luis Alfonso, en diciembre en el salón de actos del Creer ante el público en general y los medios.



Disponible el Documental *Vida paraELA* en el canal de YouTube del Creer.

Datos de contacto

Dirección: C/ Bernardino Obregón, 24 09001 Burgos

Teléfono: 947 253 950

Página web: creenfermedadesraras.es

Correo electrónico: info@creenfermedadesraras.es



Facebook



Twitter



YouTube



Blog Creer

